



Universidad
Zaragoza



Trabajo Fin de Grado

AFECCIÓN PSICOSOCIAL Y CALIDAD DE VIDA DEL PACIENTE CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA.

Psychosocial affectation and quality of life of the patient
with bullosa epidermolysis. Bibliographic review.

Autora: Wendy Nicole Freire Caiza

Director/es: Carmen Tosat Mancho

2019-2020

Universidad de Zaragoza
Escuela de Enfermería de Huesca

ÍNDICE

RESUMEN	3
ABSTRACT	4
INTRODUCCIÓN	5
Justificación del trabajo.....	8
OBJETIVOS	9
Objetivo general:.....	9
Objetivos específicos:.....	9
METODOLOGÍA.....	9
Pregunta de investigación:	9
Palabras clave.....	10
Estrategia de Búsqueda y selección de los artículos:.....	10
Criterios de selección de artículos	12
Diagrama de flujo: Proceso de selección de referencias	14
Análisis de la revisión bibliográfica	15
DESARROLLO	15
Mediciones de calidad de vida en un paciente con EB	15
El dolor en pacientes con EB	16
Impacto y apoyo psicosocial	17
Papel de enfermería.....	18
CONCLUSIONES	19
BIBLIOGRAFÍA.....	20
ANEXOS	24
Anexo I: Problemas y complicaciones a muy diferentes niveles.....	25
Anexo II: Tipos de epidermólisis.....	26
Anexo III: Cronograma. Diagrama de Grantt.....	28
Anexo IV: Análisis de la revisión bibliográfica	29
Anexo V: Evaluación de la calidad de vida en la epidermólisis ampollosa: QOLEB	34
Anexo VI: Manejo de piel y heridas:.....	35

RESUMEN

Introducción: Las enfermedades raras son un problema de salud y de interés social, debilitantes a largo plazo y alto nivel de complejidad. A pesar de la baja prevalencia que presentan, estas se asocian a aspectos relevantes en la vida de los pacientes. La epidermólisis bullosa, puesto que afecta a la piel, que es nuestra "tarjeta de presentación relacional" puede generar alteraciones psicológicas a la persona que la padece y a su entorno.

Objetivo: realizar una revisión bibliográfica para analizar los aspectos más relevantes y actuales acerca temas psicológicos y calidad de vida que presenta el paciente con epidermólisis bullosa.

Metodología: se realizó una búsqueda bibliográfica de los artículos en inglés o español publicados entre los años 2010 y 2020 en las bases de datos/ buscadores: SCIENCE DIRECT, SCIELO, PUBMED, MEDLINE Y DIALNET. Se usó los descriptores o Mesh, combinados con los operadores booleanos: "epidermólisis bullosa" AND "calidad de vida", "epidermólisis" AND "psicosocial", "enfermedades raras" AND "enfermería", "epidermólisis bullosa" AND "dolor", "epidermólisis bullosa" AND "cuidados".

Desarrollo: Se seleccionaron 18 artículos, produciéndose así 4 puntos de análisis: mediciones de la calidad de vida, el dolor en pacientes con epidermólisis bullosa, impacto y apoyo psicosocial, y papel de enfermería.

Conclusiones: tras la revisión bibliográfica se puede afirmar que hay poca orientación sobre la mejor manera de cuidar la salud psicosocial de los pacientes y las familias afectadas por EB y poder así obtener una mejor calidad de vida. La enfermería, el apoyo al paciente, el afecto familiar y los grupos de defensa son una influencia fuerte y positiva fundamentales para ayudar a los pacientes a sobrellevar su enfermedad.

Palabras clave: "calidad de vida", "epidermólisis bullosa", "enfermedades raras", "aspectos psicosociales", "enfermería", "dolor".

ABSTRACT

Introduction: Rare diseases are a health problem and social interest, debilitating in the long term and high level of complexity. Despite the low prevalence, they are associated with relevant aspects in patients' lives. Epidermolysis bullosa, since it affects the skin, which is our "relational presentation card" can generate psychological alterations to the person who suffers from it and to their environment.

AIM: to carry out a bibliographic review to analyze the most relevant and current aspects about psychological issues and quality of life presented by the patient with epidermolysis bullosa.

Methodology: a bibliographic search was carried out of articles in English or Spanish published between 2010 and 2020 in the databases / search engines: SCIENCE DIRECT, SCIELO, PUBMED, MEDLINE, DIALNET. Descriptors or Mesh were used, combined with Boolean operators: "epidermolysis bullosa" AND "quality of life", "epidermolysis" AND "psychosocial", "rare diseases" AND "nurse", "epidermolysis bullosa" AND "pain ", "epidermolysis bullosa" AND "Care".

Development: 18 articles were selected, thus producing 3 analysis points: quality of life measurements, pain in patients with epidermolysis bullosa, impact and psychosocial support and nursing role.

Conclusions: after the bibliographic review it can be said that there is little guidance on the best way to take care of the psychosocial health of patients and families affected by EB and thus be able to obtain a better quality of life. Nursing, patient support, family affection and advocacy groups are a strong and positively critical influence in helping patients cope with their illness.

Keywords: "quality of life", "epidermolysis bullosa", "rare diseases", "psychosocial aspects", "nursing", "pain".

INTRODUCCIÓN

Según FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), una enfermedad es considerada rara cuando afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Se estima que perjudica directamente a más de 3 millones de personas en España (1).

La epidermólisis bullosa se manifiesta en personas de todos los orígenes étnicos y por igual a ambos géneros. Se estima que en Estados Unidos la incidencia global es de 1/53.000 y la prevalencia 1/125.000. Estimaciones similares se han obtenido en algunos países europeos, incluida España (2).

Las enfermedades raras son un grupo grande y diverso de enfermedades potencialmente mortales o crónicamente debilitantes. La mayoría se originan en la primera infancia, tienen una base genética y no tienen cura con lo que dificultan del desarrollo de un proyecto vital normal (3).

Además de repercutir de manera directa en el paciente, tienen enormes repercusiones para toda la familia, principal soporte de estos pacientes y cuyas vidas se ven afectadas en el día a día de manera similar por lo que es preciso un abordaje integral sociosanitario de este problema. Por ello es indispensable normalizar, protocolizar y fomentar el cuidado, tratamiento y ayudas técnicas que puedan facilitar la vida de estas personas (4)(5).

El término Epidermólisis Bullosa fue descrito por primera vez por Köbner en 1886. La epidermólisis bullosa (EB), ampollar o también llamada piel de mariposa es un grupo de enfermedades cutáneas hereditarias poco frecuentes que se caracteriza por una marcada fragilidad de la piel y las mucosas, que desencadenan la formación de ampollas de forma espontánea o en respuesta a mínimos traumatismos. Por tanto, estas personas tienen un alto riesgo de deterioro de la integridad cutánea, alto riesgo de infección y cuyo diagnóstico requiere del empleo de técnicas de biología molecular (6)(7)(8).

La gravedad de la EB varía desde la formación de ampollas simples que afectan a las manos y a los pies hasta la muerte en las primeras etapas de la infancia a causa de la combinación de diferentes complicaciones (Anexo I) tales como la devastadora enfermedad laríngea y la falta de crecimiento (9).

Se dice que las personas que padecen EB tienen la piel tan frágil como las alas de una mariposa, por eso los niños que la padecen son conocidos como "niños mariposa". Para el tratamiento de las lesiones cutáneas se usa los agentes tópicos y los apósitos y el seguimiento adecuado es esencial para controlar al paciente en busca de una multitud de síntomas psicológicos secundarios, en particular depresión, ansiedad y trastornos del comportamiento (5).

La prevención de traumatismos y la cura de heridas se convierte para estas personas, y para las que las cuidan, en una constante en sus vidas (4)(10).

Etiopatogenia.

La EB es una genodermatosis (dermatosis de procedencia genética en cuyo origen no incluyen factores ambientales) causada por una alteración de las proteínas que intervienen en la unión de la dermis y la epidermis. Estas alteraciones se traducen en fragilidad cutánea y tendencia a formar ampollas que posteriormente se convertirán en úlceras cutáneas.

La EB no es contagiosa ni infecciosa, ni entiende de etnias o sexo. Es crónica y por el momento incurable, manteniéndose a lo largo del tiempo sin capacidad de evolucionar de una forma leve a otra grave.

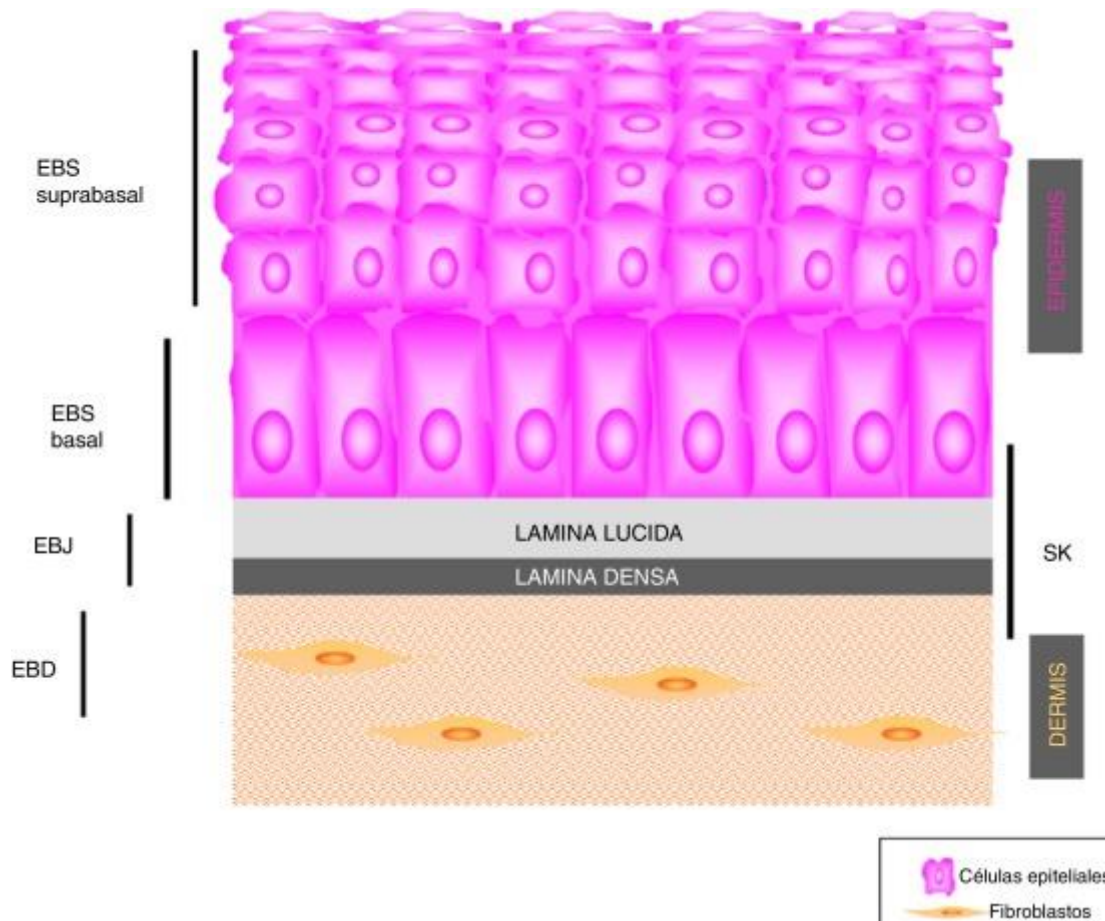
Se transmite tanto como factor dominante como recesivo, siendo la forma autosómica dominante más severa. La transmisión depende de si los padres la padecen o son portadores sanos. La terapia génica es actualmente la única forma de evitar la enfermedad (4)(9).

Se distinguen cuatro tipos principales de Epidermólisis bullosa (Anexo II), según la American Academy of Dermatology dependiendo del plano de ruptura de la piel donde se produzca la ampolla.

- 1. EB Simple (EBS):** a nivel intraepidérmico, en las células de la capa basal o suprabasal.
- 2. EB Juntural (EBJ):** la separación tisular provocada por la ampolla se encuentra a nivel de la membrana basal (zona de unión entre epidermis y dermis).

3. EB Distrófica (EBD): la escisión se produce a nivel de las fibrillas de anclaje, inmediatamente por debajo de la membrana basal.

4. Síndrome de Kindler: la fractura puede ocurrir en diferentes niveles, dentro y/o debajo de la membrana basal (11).



Fuente: Sánchez-Jimeno C, Escámez MJ, Ayuso C, Trujillo-Tiebas MJ, Del Río M. Diagnóstico genético de la epidermólisis bullosa: recomendaciones de un grupo español de expertos. Actas Dermosifiliogr [Internet]. 2018 [citado 10 de marzo de 2020];109(2):104-22. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0001731017305069>

Además, estas cuatro formas pueden representarse con más de 30 fenotipos diferentes que se clasifican en relación a los hallazgos clínicos, hereditarios y moleculares(12).

Justificación del trabajo

El paciente con EB es una persona que requiere de cuidados enfermeros, que les ayuden en sus actividades de la vida diaria y que favorezcan la superación de sus limitaciones en el autocuidado. Debido a la complejidad y la mayor demanda de cuidados que necesita esta población, hace imprescindible la coordinación de profesionales y recursos (8).

El desconocimiento de ésta entre los profesionales sociosanitarios y población general, las dificultades en el acceso al tratamiento, la falta de políticas sociales, etc. suponen un reto para las personas que padecen EB (8).

Por lo tanto, mi trabajo estará enfocado en profundizar y analizar sobre el abordaje integral de la persona con EB, basándome en las repercusiones psicológicas como en las sociales que acompañan a la enfermedad, así como también considerar la presencia de los recursos y apoyos sociales necesarios que ayuden a mejorar la calidad de vida de las personas con EB y sus familias.

OBJETIVOS

Objetivo general:

Conocer la información existente sobre los aspectos más relevantes y actuales acerca del ajuste psicosocial del paciente con epidermólisis bullosa, y que afectan a su vez, a su calidad de vida.

Objetivos específicos:

- Identificar las repercusiones que produce la EB a nivel personal y en su calidad de vida.
- Examinar el impacto del dolor en la calidad de vida del con EB.
- Analizar los problemas y el apoyo psicológico en pacientes con EB.
- Determinar la actuación del personal de enfermería en el abordaje psicosocial del paciente con epidermólisis bullosa.

METODOLOGÍA

Pregunta de investigación:

Para la realización de esta revisión bibliográfica, se llevó a cabo la estrategia PICO, que permite un planteamiento preciso de la pregunta y facilita la planificación de la estrategia de búsqueda (tabla 1).

Tabla 1. Pregunta de investigación según modelo PICO

MODELO PICO	
P: Paciente	Paciente con EB
I: intervención	Afectación del desajuste psicosocial
C: Comparación	No se realiza comparación
O: Resultado	Mejora de la calidad de vida

Fuente: elaboración propia

Palabras clave

- Para iniciar la búsqueda se han utilizado diferentes palabras clave, incluidos en los tesauros, para tener una búsqueda más amplia y específica (tabla 2). Los tesauros de Descriptores en Ciencias de la Salud (DeCS) y los de Medical Subject Headings (MeSH).

Tabla 2 : Palabras incluidas en los tesauros:

<u>DeCs</u>	MeSH
"Epidermólisis bullosa adquirida"	"Rare diseases "
"Epidermólisis ampollosa"	"Quality of life"
"Impacto psicosocial"	"Epidermolysis"
"Calidad de vida"	"Epidermolysis bullosa"
"Enfermería"	"Pain"
"Dolor"	"Phychosocial"

Fuente: elaboración propia

Estrategia de Búsqueda y selección de los artículos:

La búsqueda tuvo lugar durante los meses de enero de 2019 y abril de 2020 (Anexo III).

Se realizó una búsqueda en bases de datos y buscadores de carácter científico, los cuales fueron: Pubmed, Dialnet, Scielo, Science Direct, y Medline con las palabras clave y operadores booleanos que se muestran en la siguiente tabla (tabla 3).

Tabla 3: Perfil de búsqueda

BASES DE DATOS	PALABRAS CLAVE Y OPERADORES BOLEANOS	ARTICULOS HALLADOS	ARTICULOS INCLUIDOS
Pubmed	"epidermolysis bullosa" AND " Quality of life "	20	4 (15,16,17,20)
	"epidermolysis bullosa" AND " Pain "	28	1 (22)
	"epidermolysis" AND "psychosocial"	32	2 (19,27)
Dialnet	"epidermólisis bullosa" AND "Cuidados"	3	1 (11)
	"epidermólisis bullosa" AND "dolor"	4	0
Scielo	"epidermolisis ampollosa "	38	1 (24)
Science direct	"epidermolysis" AND "quality of life"	127	2 (14,18)
	"epidermolysis bullosa"	56	1 (13)
	"epidermolysis" AND "psychosocial"	68	1 (26)
Medline	"epidermolysis " AND "psychosocial"	19	1 (25)
	"epidermólisis bullosa" AND "dolor"	24	1 (21)
TOTAL		420	15

Fuente: elaboración propia

Además de estas bases de datos se ha utilizado Alcorze, que es un buscador de recursos en las diferentes bibliotecas de la universidad de Zaragoza. Se puede acceder a él mediante la biblioteca de la universidad de Zaragoza.

Asimismo, debe incluirse la consulta en las siguientes páginas webs: la asociación de la piel de mariposa en España (DEBRA-PIEL DE MARIPOSA) y Orphanet con la finalidad de localizar más información específica sobre la EB.

DEBRA-PIEL DE MARIPOSA es la asociación española de personas con EB sin ánimo de lucro declarada de utilidad pública dedicada a mejorar la calidad de vida de las personas con Piel de Mariposa y sus familias en España. En esta página se han encontrado tanto archivos de los diferentes aspectos de la EB (definición, tipos, complicaciones...) como artículos de interés en el ámbito psicológico como el artículo "autonomía personal".

Orphanet es un recurso que reúne y mejora el conocimiento sobre las enfermedades raras para mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras.

Posteriormente se analizaron los títulos y resúmenes del total de artículos y se descartaron aquellas que no hacían referencia específicamente a la temática y la relacionaban con otros aspectos de no interés para el trabajo. Se eliminaron a su vez artículos basados en tratamiento médico, quedando un total de 52 artículos.

Añadir también que se excluyeron aquellos artículos que no cumplían los criterios de inclusión y exclusión.

Criterios de selección de artículos

Para delimitar la búsqueda en las diferentes bases de datos se han utilizado unos criterios de inclusión y exclusión (tabla 4). Con respecto al criterio de exclusión "Artículos con más de 10 años de antigüedad" hay una excepción:

- **Excepción 1:** Se ha utilizado un libro "Vivir con Epidermólisis Bullosa (EB) etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento" del 2009 en el apartado de desarrollo debido a la gran información aportada por esta.

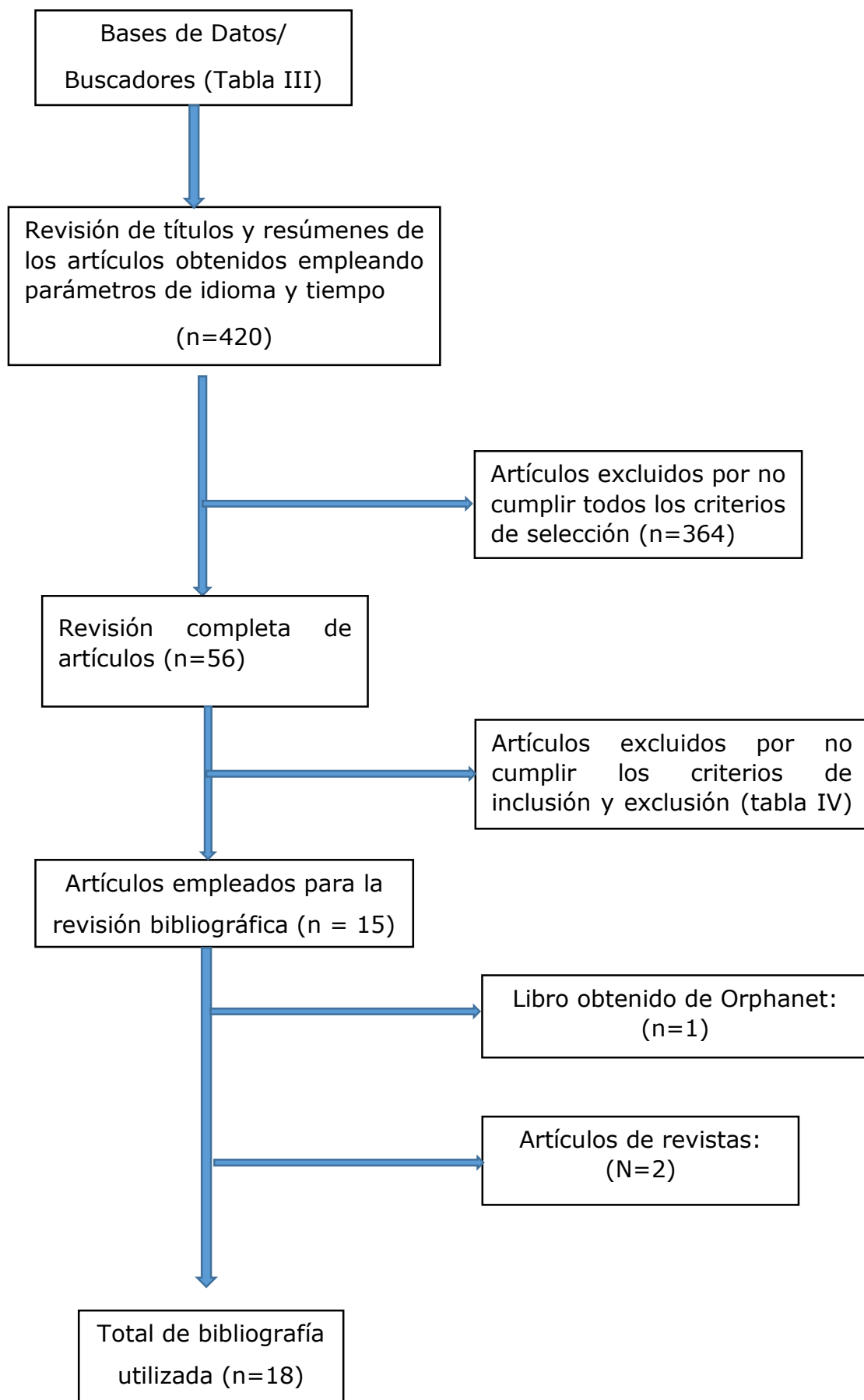
Tabla 4: Criterios de inclusión y exclusión

CRITERIOS DE INCLUSIÓN	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN
Artículos a texto completo	Artículos con más de 10 años de antigüedad
Idioma ingles o castellano	Artículos basados en el tratamiento farmacológico
Que abarque la totalidad de la población	Artículos basados únicamente en las curas del paciente con epidermólisis bullosa
Artículos relacionados con la calidad de vida de los pacientes con EB	Artículos centrados en complicaciones del paciente con epidermólisis bullosa
Afectación psicosocial en los pacientes con EB	

Fuente: elaboración propia

Finalmente, se emplearon 15 artículos para la elaboración de la revisión, a los cuales se sumaron dos artículos obtenidos de la revista de enfermería Castilla y León, con título "La enfermería y la enfermedades crónicas" (29) y la revista científica Sanum, con título "Caso clínico: Epidermólisis bullosa" (28). Asimismo, debe incluirse un libro obtenido de la página Orphanet "Vivir con Epidermólisis Bullosa (EB) etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento" (23). Dicho proceso de búsqueda queda delimitado de una manera más visual en el siguiente diagrama de flujo.

Diagrama de flujo: Proceso de selección de referencias



Análisis de la revisión bibliográfica

Finalmente, de todos los artículos que fueron seleccionados para la realización de esta revisión bibliográfica se ha recogido información sobre título, autor, año de publicación, revista, base de datos y un breve resumen (Anexo IV).

DESARROLLO

Mediciones de calidad de vida en un paciente con EB

La calidad de vida (QOL) es una construcción abstracta y multidimensional que refleja los aspectos físicos, psicológicos y sociales del bienestar de un individuo. Este enfoque holístico es extremadamente importante en dermatología, y la EB es un excelente ejemplo de una afección dermatológica que lleva unos profundos impactos en todos los aspectos de la salud (13)(14).

La EB tiene un enorme efecto sobre la calidad de vida (QOL) y causa una carga financiera para los pacientes y sus familias; sin embargo, las evaluaciones genéricas de calidad de vida son indicadores pobres del impacto de la EB. Por ello se desarrolló una herramienta de calidad de vida específica de EB válida y confiable para usar en la medición de los efectos del impacto de la enfermedad y las intervenciones, conocido como QOLEB (15)(16)(17).

QOLEB (Anexo V) es un medio basado en el paciente formado por 17 ítems que permite la cuantificación precisa de la calidad de vida en individuos con EB y lo suficientemente amplia como para abarcar los diferentes subtipos de EB (18)(14).

El mayor impacto que tienen los adultos relacionado con su calidad de vida son los síntomas físicos de la EB (como picazón y dolor) junto con restricciones a las actividades sociales y la vergüenza debido a su piel. También identificaron particularmente cómo el dolor restringía las actividades sociales. Los niños reconocieron la vergüenza como el factor de mayor impacto, seguido de síntomas físicos y restricciones para jugar y realizar actividades. Por lo tanto está claro que los pacientes con epidermólisis ampollosa deben tomar decisiones difíciles y comprometerse con respecto a la educación, la carrera y la vida personal el cual impacta negativamente las

actividades de la vida diaria, la socialización y el bienestar emocional (19)(16)(20).

El dolor en pacientes con EB

El dolor es una constante desafortunada en la vida de la mayoría de los pacientes con EB, especialmente para aquellos con los tipos más severos y cuando se procede a realizar las curas. Debido a su baja prevalencia, la experiencia en el cuidado del dolor para pacientes con esta enfermedad a menudo se limita a unos pocos centros de atención especializados (21)(22).

La literatura limitada indica que el dolor puede tener un efecto negativo en la calidad de vida y el bienestar psicosocial de niños y adultos impactando en las amistades y las relaciones familiares. El dolor en sí mismo puede tener efectos profundos, asociado con frustración, vergüenza, ansiedad, tristeza, participación social y, especialmente para los niños, el miedo (23).

Por lo tanto, el manejo del dolor de la piel y heridas (Anexo VI), es de vital importancia requiriendo tratamiento psicológico, analgésicos, sedantes, pudiendo necesitar inclusive anestesia regional. Por ello se puede observar como el dolor y la limitación física interfieren en el desarrollo de las actividades diarias(24)(11)(19).

Además de las estrategias de tratamiento se ha demostrado que las terapias psicológicas para el manejo del dolor como "bloqueándolo" o distrayéndolo modifican la intensidad del dolor, reducen la angustia relacionada, disminuyen la discapacidad funcional relacionada con el dolor y mejoran el manejo del dolor. Una buena técnica de cambio de vendajes probablemente sea uno de los factores más importantes para el control del dolor a largo plazo en pacientes con EB (23).

Impacto y apoyo psicosocial

Desafortunadamente hay poca orientación sobre la mejor manera de cuidar la salud psicosocial de los pacientes y las familias afectadas por EB.

EB impacta enormemente en todos los aspectos de la vida psicosocial. Las personas y las familias que viven con EB necesitan acceso a apoyo multidisciplinario, incluida orientación psicológica, para mejorar la calidad de vida y el bienestar psicosocial (19)(25)(26).

Además, la carga de EB incluye una condición cutánea desfigurante y extremadamente dolorosa con la necesidad de modificaciones especiales en el estilo de vida, cambios de apósito frecuentes, terriblemente dolorosos y el hecho de que la afección no tenga cura y pueda persistir durante toda la vida puede dar lugar a baja autoestima, ansiedad y depresión. Los síntomas psiquiátricos no se correlacionaron con la gravedad de la enfermedad (17)(16)(27).

En cuanto al ámbito familiar la EB puede ser perjudicial para la estructura familiar. Por ejemplo, los padres pueden experimentar sentimientos de culpa intensa, estrés extremo, hiperresponsabilidad o incluso negar a participar en el cuidado del niño con EB. En tales situaciones, el niño con EB puede sentirse aislado, deprimido o alejado en el entorno familiar (17).

Por lo tanto, hay que apoyar a los pacientes brindándoles oportunidades para participar en actividades sociales y recreativas para vivir una vida satisfactoria y productiva, lo que a su vez puede mejorar la autoestima y el bienestar. También fortalecer las estrategias de afrontamiento de los individuos y abordar la evaluación subjetiva del estrés por parte de los pacientes (27).

El apoyo al paciente, el afecto familiar y los grupos de defensa son una influencia fuerte y positiva fundamentales para ayudar a los pacientes a sobrellevar su enfermedad y aumentar la conciencia pública sobre estas condiciones poco comunes. Así mismo se deben implementar estrategias efectivas para garantizar que los síntomas físicos y biopsicosociales de los pacientes, incluida la autoestima, se manejen con el mismo rigor (26)(19)(25).

Papel de enfermería

Sin una actuación sanitaria apropiada, esta enfermedad puede generar una gran cantidad de complicaciones que repercutan en el individuo a lo largo de toda la vida (28).

Por ello es imprescindible un abordaje multidisciplinar, que contemple diversas áreas como médica, psicológica, social y el reconocimiento y papel de los profesionales enfermeros ya que es el encargado de cuidar y atender de una forma asidua al paciente. También es encargado en formar al paciente con EB y familiares, promocionando los autocuidados en los enfermos simples, para que puedan comprender y controlar mejor su enfermedad, para cuidarse y cumplir los tratamientos y servir de conexión entre los pacientes, el centro sanitario o el hospital, o bien personalmente (29).

La relación que se establece es especial ya que requieren una atención especializada, de manera continua, ya que todos o casi todos los días es necesario la realización de curas, bien en domicilio o bien en el Centro de Salud. Entre las estrategias a nivel psicológico destaca el apoyo de enfermería, enseñanza de intervenciones breves basadas en habilidades y un buen apoyo familiar que permita la asimilación psicológica por los pacientes menores de edad (28).

CONCLUSIONES

Tras la revisión bibliográfica se puede afirmar que

- Debido a la baja prevalencia de la EB hay poca orientación sobre la mejor manera de cuidar la salud psicosocial de los pacientes y las familias afectadas por EB.
- La EB tiene un enorme efecto sobre la calidad de vida (QOL) pudiendo mejorarse mediante una evaluación y por ello se desarrolló una herramienta de calidad de vida específica de EB, conocida como QOLEB.
- La continua formación de ampollas hace necesario cambio de apósitos frecuentes, que son terriblemente dolorosos afectando negativamente al bienestar del paciente.
- El hecho de que la afección no tenga cura puede dar lugar a problemas psicológicos (ansiedad, depresión, baja autoestima) perjudicando negativamente calidad de vida del niño o del adulto.
- El apoyo al paciente, el afecto familiar y los grupos de defensa son una influencia fuerte y positiva fundamentales para ayudar a sobrellevar su enfermedad.
- Por ello es imprescindible un abordaje multidisciplinar y el papel de enfermería es muy importante, tanto en los cuidados específicos, como en la educación, ayudando a maximizar el grado de autonomía y de independencia a los pacientes y sus cuidadores familiares.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hiraldo MM. E, Bernabé MJJ, García PM. R, García-Mauriño L, Aurrecoechea DB. Una aproximación a las ER en la edad pediátrica [Internet]. 2018 [citado 3 de marzo de 2020]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/intranet-feder/documentos/file/167-una-aproximación-a-las-er-en-la-edad-pediátrica>
2. Sánchez-Jimeno C, Escámez MJ, Ayuso C, Trujillo-Tiebas MJ, Del Río M. Diagnóstico genético de la epidermólisis bullosa: recomendaciones de un grupo español de expertos. Actas Dermosifiliogr [Internet]. 2018 [citado 10 de marzo de 2020];109(2):104-22. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0001731017305069>
3. Pelentsov LJ, Fielder AL, Esterman AJ. The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study. J Pediatr Nurs [Internet]. 1 de mayo de 2016 [citado 15 de marzo de 2020];31(3):e207-18. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26651231>
4. Martínez. FP, Laucirica BM, Arandilla JH. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud SANIDAD 2013 MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD [Internet]. 2013 [citado 5 de marzo de 2020]. Disponible en: https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf
5. Cañadas Núñez F, Pérez Santos L, Martínez Torreblanca P, Pérez Boluda Maria T (Coordinadora de autores). guía de práctica clínica para el cuidado de la piel y mucosas en personas con epidermólisis bullosa [Internet]. 2009 [citado 8 de marzo de 2020]. Disponible en: https://www.repositoriosalud.es/bitstream/10668/1827/1/GuiaPracticaClinica_EpidermólisisBullosa_2009.pdf
6. Gregorio López F. Nº 46 I marzo 2015 Revista de la Asociación Piel de Mariposa (DEBRA España) XXII Encuentro Nacional Piel de Mariposa La Piel de Mariposa sale a la calle [Internet]. 2015 [citado 12 de marzo de 2020]. Disponible en: www.teaming.net/vuelaporlapieldemariposa
7. Maseda Pedrero R, de Lucas Laguna R. Nuevas terapias de las epidermólisis bullosas. Piel [Internet]. 1 de diciembre de 2017 [citado 15 de marzo de 2020];32(10):600-3. Disponible en: [https://www.sciencedirect-com.cuarzo.unizar.es:9443/science/article/pii/S0213925117302368?via%3Dihub](https://www.sciencedirect.com/cuarzo.unizar.es:9443/science/article/pii/S0213925117302368?via%3Dihub)
8. Clavería RC, Guerrero KR, Sisto MP. Características clínicas, genéticas y epidemiológicas de la epidermólisis bullosa y su repercusión en la cavidad bucal [Internet]. 2015 [citado 20 de marzo de 2020]. p. 19(8):992-1002. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192015000800010&lang=es

9. Denyer Jacqueline, Pillay Elizabeth, Clapham Jane. Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa. . An Int Consensus Wounds Int [Internet]. 2017 [citado 1 de abril de 2020]; Disponible en: http://www.debra-international.org/fileadmin/media_data/4_DEBRA_International/CPGs/Guidelines/Cuidado_de_la_piel_y_de_las_heridas_en_la_epidermolisis_bullosa.pdf
10. Xóchitl E, Cruz G, De E, Ángeles T, Américo L, Gutiérrez D. Rehabilitación bucal bajo anestesia general en un paciente pediátrico con diagnóstico de epidermolisis bullosa . Reporte de un caso. 2013;17:111-6. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1870199X13720251>
11. Villar Hernández A, Guerrero Solana E, Megías Campos A, García García N, Domínguez Pérez E, Romero Haro N, et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermolisis bullosa. Enfermería Dermatológica [Internet]. 2016;10(29):12-8. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5873776>
12. Asociación L, De D-P. Vivir con Epidermolisis Bullosa Análisis biopsicosocial [Internet]. [citado 12 de marzo de 2020]. Disponible en: www.pioldemariposa.es
13. Frew JW, Murrell DF. Quality of Life Measurements in Epidermolysis Bullosa: Tools for Clinical Research and Patient Care [Internet]. Vol. 28, Dermatologic Clinics. Elsevier; 2010 [citado 17 de marzo de 2020]. p. 185-90. Disponible en: <https://www-sciencedirect-com.cuarzo.unizar.es:9443/science/article/abs/pii/S073386350900093X>
14. Frew J, Murrell D. Improving clinical applications of quality of life scores in epidermolysis bullosa: defining clinically significant outcomes in the QOLEB questionnaire. Mucosa [Internet]. 29 de septiembre de 2019 [citado 17 de marzo de 2020];2(3):68-75. Disponible en: <https://dergipark.org.tr/tr/doi/10.33204/mucosa.598339>
15. Frew JW, Martin LK, Nijsten T, Murrell DF. Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa (EB) through the development of the QOLEB questionnaire: An EB-specific quality of life instrument. Br J Dermatol [Internet]. marzo de 2010 [citado 17 de marzo de 2020];162(3):701. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19681875>
16. Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al. The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: insights from patients and caregivers. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 3 de enero de 2020 [citado 19 de marzo de 2020];15(1):1. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31900176>
17. Tabor A, Pergolizzi J V., Marti G, Harmon J, Cohen B, Lequang JA. Raising awareness among healthcare providers about epidermolysis bullosa and advancing toward a cure [Internet]. Vol. 10, Journal of Clinical and Aesthetic Dermatology. Matrix Medical Communications; 2017 [citado 22 de marzo de 2020]. p. 36-48. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5479476/>

18. Sebaratnam DF, McMillan JR, Werth VP, Murrell DF. Quality of life in patients with bullous dermatoses. Clin Dermatol [Internet]. 1 de enero de 2012 [citado 17 de marzo de 2020];30(1):103-7. Disponible en: <https://www-sciencedirect-com.cuarzo.unizar.es:9443/science/article/pii/S0738081X11000927>
19. Martin K, Geuens S, Asche JK, Bodan R, Browne F, Downe A, et al. Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: Evidence based guidelines [Internet]. Vol. 14, Orphanet Journal of Rare Diseases. BioMed Central Ltd.; 2019 [citado 19 de marzo de 2020]. p. 133. Disponible en: <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC6560722>
20. Angelis A, Kanavos P, López-Bastida J, Linertová R, Oliva-Moreno J, Serrano-Aguilar P, et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe. Eur J Heal Econ [Internet]. 23 de abril de 2016 [citado 22 de marzo de 2020];17(S1):31-42. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4869727/>
21. Goldschneider KR, Good J, Harrop E, Liossi C, Lynch-Jordan A, Martinez AE, et al. Pain care for patients with epidermolysis bullosa: Best care practice guidelines. BMC Med [Internet]. 9 de octubre de 2014 [citado 19 de marzo de 2020];12(1):178. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/1741-7015/12/178>
22. Goldschneider KR, Lucky AW. Pain management in epidermolysis bullosa [Internet]. Vol. 28, Dermatologic Clinics. 2010 [citado 19 de marzo de 2020]. p. 273-82. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20447492>
23. Fine J-D, Hintner H. Vivir con Epidermólisis Bullosa (EB) etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento [Internet]. 2009 [citado 20 de marzo de 2020]. Disponible en: [http://sobende.org.br/pdf/Libro Epidermolisis bullosa - Jo David Fine & Helmut Hintner.pdf](http://sobende.org.br/pdf/Libro%20Epidermolisis%20bullosa%20-%20Jo%20David%20Fine%20&%20Helmut%20Hintner.pdf)
24. Tabares F, Díaz C, Más V, Monteghirfo R. Epidermólisis ampollosa congénita: a propósito de un caso [Internet]. Archivos de Medicina Interna. 2015 [citado 13 de abril de 2020]. p. 37(3): 135-139. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-423X2015000300007&script=sci_arttext#14
25. Margari F, Lecce PA, Santamato W, Ventura P, Sportelli N, Annicchiarico G, et al. Psychiatric symptoms and quality of life in patients affected by epidermolysis bullosa. J Clin Psychol Med Settings [Internet]. diciembre de 2010 [citado 23 de marzo de 2020];17(4):333-9. Disponible en: <https://search-proquest-com.cuarzo.unizar.es:9443/medline/docview/821597995/A7C9623F79E548ADPQ/1?accountid=14795>

26. Jain S V, Murrell DF. Psychosocial impact of inherited and autoimmune blistering diseases [Internet]. Vol. 4, International Journal of Women's Dermatology. Elsevier Inc; 2018 [citado 23 de marzo de 2020]. p. 49-53. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2352647517300953?via%3Dihub>
27. von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature [Internet]. Vol. 5, Molecular Genetics and Genomic Medicine. Wiley-Blackwell; 2017 [citado 22 de marzo de 2020]. p. 758-73. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5702559/#magg3315-bib-0047>
28. Pizarro SM. Caso clínico: Epidermólisis bullosa. SANUM Rev Científico-Sanitaria [Internet]. 2020 [citado 12 de abril de 2020];4(1):26. Disponible en: https://www.revistacientificasanum.com/pdf/sanum_v4_n1_a3.pdf
29. Ruiz Antúnez E. La enfermería y la enfermedades crónicas. Rev enferm CyL [Internet]. 2012 [citado 12 de abril de 2020];4(2). Disponible en: <http://www.revistaenfermeriacyl.com/index.php/revistaenfermeriacyl/article/viewFile/81/60>

ANEXOS

Anexo I: Problemas y complicaciones a muy diferentes niveles

PROBLEMAS	COMPLICACIONES
A nivel cutáneo	<ul style="list-style-type: none"> - Flictenas y heridas, generalmente en áreas sometidas a roce y presión. Las heridas tienden a cronificar y a presentar problemas relacionados con los microorganismos. Importante destacar el prurito debido al constante proceso de cicatrización, la sequedad de la piel y la inflamación. - Distrofia ungueal o ausencia de las mimas - Quistes de millium - Queratodermia palmoplantar - Costras, escamas y excoriación. - Anomalías de la pigmentación y problemas de alopecia.
Contracturas y cicatrices	La cicatrización de algunas heridas en forma de cicatrices atróficas produce contracturas musculoesqueléticas y cicatrices anómalas.
Complicaciones gastrointestinales	Lesiones y ampollas en la mucosa oral, microstomía, problemas dentales, disfagia, estenosis esofágica, reflujo esofágico, malnutrición, estreñimiento y fisuras anales.
Anemia crónica	Por la combinación de la pérdida crónica de sangre a través de las heridas y la malnutrición por ingesta y absorción insuficientes.
Retraso en el crecimiento	Como resultado del consumo restrictivo y la malabsorción por lesiones intestinales persistentes, además de por los elevados requerimientos proteínicos y calóricos.
Cardiomiopatía dilatada	Presente en algunos subtipos de EB, puede estar causada por carencia de micronutrientes, sobrecarga de hierro, anemia crónica o infecciones virales.
Osteopenia-Osteoporosis	Debido a la disminución de la masa ósea y la falta de ejercicio y a problemas inflamatorios crónicos.
Problemas locomotores	Derivados de las contracturas y problemas como la osteoporosis, la sindactilia y la mano y/o pie en mitón.
Complicaciones oftalmológicas	Abrasiones y ulceraciones corneales pueden presentar algunos pacientes con EB debido a la fragilidad de la conjuntiva y la córnea. Otras complicaciones posibles <i>Simbléfaron</i> y <i>ectropión</i> .
Complicaciones renales y del tracto genitourinario	La afectación renal está asociada especialmente a la EBDR-SG y en la EBJ-AP. Las complicaciones genitourinarias son poco frecuentes en EB, algunas de las descritas son: estenosis uretrales, infecciones recurrentes, cicatrices en el glande y fusión parcial de los labios vulvares.
Carcinoma espinocelular	Suelen aparecer en heridas crónicas, cicatrices y costras. Más comunes en extremidades, especialmente sobre prominencias óseas. Son más agresivos que en la población sin EB (implicando una alta morbilidad y mortalidad) pudiendo aparecer varios tumores primarios al mismo tiempo. El cáncer en EB es la principal causa de muerte en pacientes con EBD, especialmente en el subtipo Severa Generalizada.
Dolor	Complicación común a los distintos tipos de EB. Es multifactorial y difícil de tratar. Sufren dolor agudo, crónico y de procedimiento.

Fuente: Villar Hernández A, Guerrero Solana E, Megías Campos A, García García N, Domínguez Pérez E, Romero Haro N, et al. Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermólisis bullosa. Enfermería Dermatológica [Internet]. 2016;10(29):12-8. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5873776>

Anexo II: Tipos de epidermólisis

TIPO	Plano de ruptura cutánea	Forma de transmisión	Características
EB Simple (EBS):	Nivel intraepidérmico	De forma autosómica dominante.	<ul style="list-style-type: none"> Las ampollas en la EBS se inducen por traumatismo y, raramente, de forma espontánea. Las cicatrices, los quistes de milia y la distrofia ungular suelen ser menos frecuentes en la EBS que en la EBJ y la EBD.
EB Juntural (EBJ):	Lámina lúcida	De forma autosómica recesiva	<ul style="list-style-type: none"> La característica clínica más señalada en todos los subtipos de EBJ es la hipoplasia del esmalte, rasgo distintivo útil para el diagnóstico de este tipo de EB. El subtipo más grave es la EBJ grave generalizada, que aparece desde el nacimiento y puede afectar a toda la extensión de la piel
EB Distrófica (EBD):	Debajo de la lámina densa	Se transmite tanto de forma dominante como recesivo	<ul style="list-style-type: none"> El subtipo más grave de la EBD dominante es el generalizado, que se caracteriza por la presencia de ampollas distribuidas por todo el cuerpo desde el nacimiento que, con el tiempo, se asocian con quistes de milia, atrofia, cicatrices y uñas distróficas. Es frecuente la aparición de ampollas y erosiones recurrentes en el esófago.
Síndrome de Kindler:	Cualquier nivel, excepto en los estratos suprabasales	De herencia autosómico recesivo	<ul style="list-style-type: none"> El SK aparece al nacimiento con la presencia de ampollas que pueden distribuirse de forma generalizada y, frecuentemente, desaparecen con la edad Se caracteriza por el desarrollo progresivo de poiquiloderma, fotosensibilidad, envejecimiento cutáneo prematuro y queratoderma

Fuente: elaboración propia

EB Simple (EBS)



EB Distrófica (EBD):



EB Juntural (EBJ)



Síndrome de kindler



Fuente: Sánchez-Jimeno C, Escámez MJ, Ayuso C, Trujillo-Tiebas MJ, Del Río M. Diagnóstico genético de la epidermolísis bullosa: recomendaciones de un grupo español de expertos. *Actas Dermosifiliogr* [Internet]. 2018 [citado 10 de marzo de 2020];109(2):104-22. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0001731017305069>

Anexo III: Cronograma. Diagrama de Grantt

	Noviembre				Diciembre				Enero				Febrero				Marzo				Abril			
ACTIVIDADES	SEMANA 1	SEMANA 2	SEMANA 3	SEMANA 4	SEMANA 1	SEMANA 2	SEMANA 3	SEMANA 4	SEMANA 1	SEMANA 2	SEMANA 3	SEMANA 4	SEMANA 1	SEMANA 2	SEMANA 3	SEMANA 4	SEMANA 1	SEMANA 2	SEMANA 3	SEMANA 4	SEMANA 1	SEMANA 2	SEMANA 3	SEMANA 4
Selección del tema																								
Introducción																								
Objetivos																								
Metodología																								
Búsqueda bibliográfica																								
Desarrollo																								
Conclusión																								
Anexos																								

Anexo IV: Análisis de la revisión bibliográfica

Titulo	Autor y año.	Revista/Base de datos	Tipo de trabajo	Resumen del trabajo
Abordaje interdisciplinar en el tratamiento de las heridas en epidermólisis bullosa (11).	Villar Hernández A, Guerrero Solana E, Megías Campos A 2016	<i>Enfermería Dermatológica</i> DIALNET	Revisión bibliográfica	Analiza la EB desde un enfoque interdisciplinar dando a conocer la labor de la asociación DEBRA-España para el cuidado de la persona afectada de EB.
Quality of Life Measurements in Epidermolysis Bullosa: Tools for Clinical Research and Patient Care (13).	Frew JW, Murrell DF 2010	<i>Dermatologic Clinics</i> SCIENCE DIRECT	Revision bibliográfica	El estudio analiza que las mediciones de calidad de vida proporcionan una representación más precisa del estado físico, psicológico y social general de un individuo. Este enfoque es extremadamente importante en dermatología.
Improving clinical applications of quality of life scores in epidermolysis bullosa: defining clinically significant outcomes in the QOLEB questionnaire (14).	Frew J, Murrell D 2019	<i>Mucosa Journal</i> SCIENCE DIRECT	Estudio de Cohorte	Estudio realizado a 102 personas mayores de 12 años con EB, completaron unos cuestionarios basado en la Calidad de Vida en Epidermólisis Bullosa (QOLEB) un cuestionario estadísticamente válido y confiable que tiene beneficios sobre las herramientas genéricas de QOL en la evaluación de QOL en EB.

Titulo	Autor y año.	Revista/Base de datos	Tipo de trabajo	Resumen del trabajo
Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa (EB) through the development of the QOLEB questionnaire: An EB-specific quality of life instrument (15).	Frew JW, Martin LK, Nijsten T, Murrell DF. 2010	<i>The British journal of dermatology</i> PUBMED	Estudio de cohorte	Artículo basado en la realización de entrevistas abiertas y no estructuradas con 26 pacientes con EB, junto con 33 miembros de la familia y 11 profesionales de la salud, para la generación de un cuestionario final de 17 ítems: el cuestionario QOLEB.
The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: insights from patients and caregivers (16).	Bruckner AL, Losow M, Wisk J, Patel N, Reha A, Lagast H, et al. 2020	<i>Orphanet journal of rare diseases</i> PUBMED	Estudio de Cohorte	Estudio realizado tanto a pacientes como a cuidadores con encuestas de 90 preguntas para recopilar datos demográficos, datos de diagnóstico, prácticas de manejo e información sobre la carga de la enfermedad para pacientes con epidermólisis ampollosa.
Raising awareness among healthcare providers about epidermolysis bullosa and advancing toward a cure (17).	Tabor A, Pergolizzi J V., Marti G, Harmon J, Cohen B, Lequang JA. 2017	<i>Journal of Clinical and Aesthetic Dermatology</i> PUBMED	Revisión bibliográfica	Artículo en el cual los autores revisaron la literatura sobre epidermólisis ampulosa para describir la condición y la investigación genética actual.

Titulo	Autor y año.	Revista/Base de datos	Tipo de trabajo	Resumen del trabajo
Quality of life in patients with bullous dermatoses (18).	Sebaratnam DF, McMillan JR, Werth VP, Murrell DF 2012	<i>Clinics in Dermatology</i> <i>SCIENCE DIRECT</i>	Revisión bibliográfica	Recopilación de datos sobre la integración de la evaluación formal de la calidad de vida en la evaluación clínica de los pacientes el cual facilita una evaluación de la gravedad de la enfermedad y el mapeo de la trayectoria de la enfermedad, y puede capturar los resultados de la intervención terapéutica relevante para el paciente.
Psychosocial recommendations for the care of children and adults with epidermolysis bullosa and their family: Evidence based guidelines (19).	Martin K, Geuens S, Asche JK, Bodan R, Browne F, Downe A, et al. 2019	<i>Orphanet journal of rare diseases</i> PUBMED	Revision bibliográfica	Artículo que proporciona recomendaciones basadas en evidencia para optimizar la atención para las personas que viven con EB y sus familias.
Social/economic costs and health-related quality of life in patients with epidermolysis bullosa in Europe (20).	Angelis A, Kanavos P, López-Bastida J, Linertová R, Oliva-Moreno J, Serrano-Aguilar P, et al. 2016	<i>The European journal of health economics</i> PUBMED	Estudio observacional y descriptivo	Estudio transversal cuyo objetivo es determinar los costos sociales / económicos y la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) de los pacientes con epidermólisis ampollosa (EB) en ocho estados miembros de la UE.

Titulo	Autor y año.	Revista/Base de datos	Tipo de trabajo	Resumen del trabajo
Pain care for patients with epidermolysis bullosa: Best care practice guidelines (21).	Goldschneider KR, Good J, Harrop E, Liossi C, Lynch-Jordan A, Martinez AE, et al. 2014	<i>BMC Med</i> MEDLINE	Revisión bibliográfica	Artículo que proporciona pautas de atención basadas en la evidencia para poder estandarizar la atención óptima para los pacientes con EB, cuya enfermedad a menudo es horrible en sus efectos sobre la calidad de vida, y cuya atención requiere muchos recursos y es difícil.
Pain management in epidermolysis bullosa (22).	Goldschneider KR, Lucky AW. 2010	<i>Dermatologic clinics</i> PUBMED	Revisión bibliográfica	Basada en el manejo del dolor ya que es una constante desafortunada en la vida de la mayoría de los pacientes con epidermólisis ampollosa (EB), especialmente para aquellos con los tipos más severos de EB y que varía según el tipo de EB, la gravedad dentro de ese tipo y el medio físico, emocional y psicológico particular de cada individuo.
Epidermólisis ampollosa congénita: a propósito de un caso (24).	Tabares F, Díaz C, Más V, Monteghirfo R. 2015	<i>Archivos de Medicina Interna</i> SCIELO	Caso clínico	A punto de partida del caso se realizó una revisión bibliográfica incluyendo definición, nueva clasificación, patogenia, presentación clínica y abordando finalmente el tratamiento, haciendo hincapié en el manejo multidisciplinario de estos pacientes por el importante impacto que esta patología tiene sobre su calidad de vida.

Titulo	Autor y año.	Revista/Base de datos	Tipo de trabajo	Resumen del trabajo
Psychiatric symptoms and quality of life in patients affected by epidermolysis bullosa (25).	Margari F, Lecce PA, Santamato W, Ventura P, Sportelli N, Annicchiarico G, et al. 2010	Revista de psicología clínica en entornos médicos MEDLINE	Estudio prospectivo	Estudio con 25 pacientes para proporcionar una evaluación psicosocial y psiquiátrica de pacientes con epidermolisis ampollosa , evaluar el estado psicológico, determinar la presencia de cualquier trastorno psiquiátrico y comprender el impacto de la EB en calidad de vida.
Psychosocial impact of inherited and autoimmune blistering diseases (26).	Jain S V., Murrell DF. 2018	<i>International Journal of Women's Dermatology</i> SCIENCE DIRECT	Revisión sistemática	Artículo que analiza los estudios de calidad de vida de pacientes con enfermedades ampollosas con un enfoque particular en los problemas de autoestima que los pacientes pueden enfrentar.
Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature (27).	on der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. 2017	Molecular Genetics and Genomic Medicine PUBMED	Revision sistemática	Los hallazgos resaltan la necesidad de más investigación sobre el impacto psicológico y social compartido de vivir con un diagnóstico poco frecuente en todos los diagnósticos, con el fin de identificar posibles factores de riesgo e informar a la práctica clínica, de modo que se pueda mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Anexo V: Evaluación de la calidad de vida en la epidermolisis ampollosa: QOLEB

Appendix 1. Quality of Life in Epidermolysis Bullosa (QOLEB) questionnaire

Please answer these questions about how EB affects your life. Please choose an option from the right hand column that most closely matches your situation. Please note how long it took you to complete this questionnaire at the end.

1 Does your EB affect your ability to move around at home?

- ☐ Not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Severely

2 Does your EB affect your ability to bath or shower?

- ☐ No, no impact
- ☐ Yes, I sometimes need assistance
- ☐ Yes, need assistance most of the time
- ☐ Yes, I need assistance every time I bath/shower

3 Does your EB cause you physical pain?

- ☐ No pain
- ☐ Occasional pain
- ☐ Frequent pain
- ☐ Constant pain

4 How does your EB affect your ability to write?

- ☐ It does not interfere with writing
- ☐ I find it difficult to grip the pen
- ☐ I find it easier to type than write
- ☐ I cannot write due to my EB

5 Does your EB affect your ability to eat?

- ☐ No, I eat normally
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ I rely on my gastrostomy tube for nutrition

6 Does your EB affect your ability to go shopping?

- ☐ No, not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ I need assistance all the time

7 How does EB affect your involvement in sports?

- ☐ No impact
- ☐ I need to be cautious in sports
- ☐ I need to avoid some sports
- ☐ I need to avoid all sports

8 How frustrated do you feel about your EB?

- ☐ No frustration
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ So frustrated that I am angry most of the time

9 Does your EB affect your ability to move around outside of your home?

- ☐ Not at all

☐ A little

☐ A lot

☐ Severely

10 How does your EB affect your relationships with family members?

- ☐ No impact at all
- ☐ A small impact
- ☐ A large impact
- ☐ A very large impact

11 How embarrassed do people make you feel about your EB?

- ☐ No embarrassment
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Extremely

12 Have you needed to, or do you need to modify your home (installing ramps etc.) due to your EB?

- ☐ No, not at all
- ☐ A few
- ☐ A lot
- ☐ Extensive

13 Does your EB affect your relationships with friends?

- ☐ No, not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ It severely restricts my social interaction

14 How worried or anxious do you feel because of your EB?

- ☐ Not anxious at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Extremely

15 How are you or your family affected financially by your EB?

- ☐ No financial impact
- ☐ Slightly affected
- ☐ Greatly affected
- ☐ Severely affected

16 How depressed do you feel because of your EB?

- ☐ Not depressed at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ Constantly very depressed

17 How uncomfortable are you made to feel by others (e.g. teasing or staring) because of your EB?

- ☐ Not at all
- ☐ A little
- ☐ A lot
- ☐ So much that I don't go out socially

How long did it take you to complete this questionnaire?

..... minutes

Thank you.

Fuente: Frew JW, Martin LK, Nijsten T, Murrell DF. Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa (EB) through the development of the QOLEB questionnaire: An EB-specific quality of life instrument. Br J Dermatol [Internet]. marzo de 2010 [citado 17 de marzo de 2020];162(3):701. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19681875>

Anexo VI: Manejo de piel y heridas:

La presencia de múltiples heridas de diferente duración y capacidad de curación hace que el manejo de la EB sea difícil y complejo. El principio subyacente del tratamiento de la lesión es aplicar un apósito atraumático para prevenir el dolor y el sangrado al retirarlo. Sin embargo, la preferencia personal y el estilo de vida, así como la disponibilidad de apósitos y el tiempo de los cuidadores también juegan un papel importante en la selección.

Los entornos de atención médica están llenos de peligros para el paciente con EB ya que los procedimientos de rutina, como el uso de un PATSLIDE® para mover a un paciente o la extracción de electrodos de ECG, pueden provocar una pérdida de piel extensa. Se debe tener cuidado de no causar más lesiones.

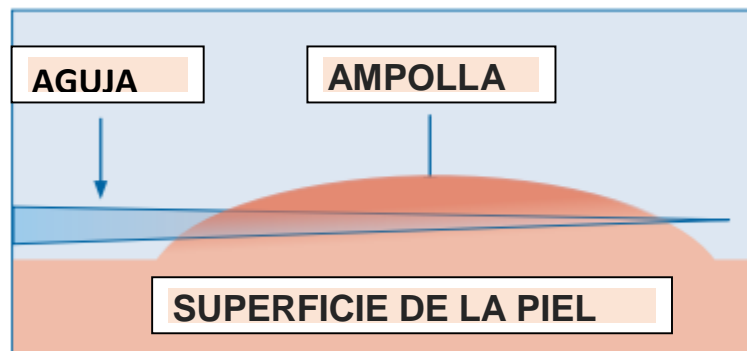
Es importante escuchar al paciente y/o cuidador, ya que muchas personas con EB tendrán un régimen de vendaje probado que evita lesiones. Por ejemplo, pueden usar almohadillas suaves para evitar la formación de ampollas en los bordes de un apósito o aplicar vendajes de cierta manera para reducir el riesgo de contracturas.

Manejo de ampollas: Las ampollas pueden ocurrir individualmente o en grupos dependiendo del grado inicial del trauma y pueden llenarse con líquido seroso o manchado de sangre. Las ampollas no son autolimitadas y se extenderán rápidamente si no se controlan.

Las ampollas intactas deben colocarse en su punto más bajo para limitar el daño tisular. Se debe usar una aguja hipodérmica y se debe pasar través del techo de la ampolla, paralela a la piel, para crear un orificio de entrada y salida a través del cual se pueda expulsar el fluido.

Se puede usar una pieza suave de material, como una gasa, para comprimir suavemente la ampolla para alentar el vaciado completo. Si esta compresión es dolorosa, se puede conectar una jeringa a la aguja para aspirar el líquido. Algunos pacientes recomiendan el uso de tijeras esterilizadas o una hoja de bisturí para crear un orificio más grande para evitar que la ampolla se vuelva a llenar.

El techo debe dejarse sobre la ampolla a menos que la preferencia personal sea quitar el techo para evitar que se vuelva a llenar, pero quitar el techo puede generar dolor adicional.



Fuente: Denyer Jacqueline, Pillay Elizabeth, Clapham Jane. Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa. . An Int Consensus Wounds Int [Internet]. 2017 [citado 1 de abril de 2020]; Disponible en: [http://www.debra-international.org/fileadmin/media_data/4_DEBRA_International/CPGs/Guidelines/Cuidado de la piel y de las heridas en la epidermolisis bullosa.pdf](http://www.debra-international.org/fileadmin/media_data/4_DEBRA_International/CPGs/Guidelines/Cuidado_de_la_piel_y_de_las_heridas_en_la_epidermolisis_bullosa.pdf)

